



U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha, 15. 11. 2024

TISKOVÁ ZPRÁVA

Genová terapie dokáže zabránit úplné ztrátě zraku. Ve VFN ji aplikovali jako první v ČR!

Centrum klinické oční genetiky při Oční klinice 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze se jako jediné v republice specializuje na dědičné choroby oka včetně diagnostiky na úrovni DNA. Ve spolupráci s Ústavem hematologie a krevní transfuze v Praze se Oční klinika 1. LF UK a VFN stala prvním a jediným certifikovaným pracovištěm v ČR, kde mohou využívat nejmodernější genovou terapii pro léčbu dědičného onemocnění sítnice. Náročné podmínky zákroku se špičkovému týmu povedlo splnit i díky spolupráci s farmaceuty-technology VFN. Ve čtvrtek 14. listopadu 2024 byl první pacientce v ČR injekčně aplikován léčivý přípravek Luxturna.

„Jsme jediné pracoviště v naší republice, které může tento léčivý přípravek poskytnout pacientům s dědičným onemocněním sítnice. Konkrétně se jedná o pacienty se ztrátou zraku způsobenou mutacemi v genu RPE65,“ říká prof. MUDr. Jarmila Heissigerová, Ph.D., MBA, přednostka Oční kliniky 1. LF UK a VFN v Praze.

Onemocnění sítnice zděděné po rodičích

Některým z mnoha druhů dědičných onemocnění sítnice trpí až jeden ze 1490 obyvatel ČR. Jde o skupinu vzácných chorob, které se mohou přenášet z rodičů na děti. Projevují se například snížením zrakové ostrosti, poruchou barvocitu, světloplachostí, zhoršeným viděním za šera nebo omezením zorného pole. *„Stanovit diagnózu dědičného onemocnění oka nebo vyslovit podezření může jakýkoliv oftalmolog. Specializované pracoviště, jako je naše Centrum klinické oční genetiky, diagnózu dále upřesní a cíleně si zve na vyšetření rodinné příslušníky, u nichž existuje riziko vzniku stejného onemocnění,“* vysvětluje prof. MUDr. Petra Lišková, M.D., Ph.D., spoluzakladatelka a vedoucí Centra klinické oční genetiky při Oční klinice 1. LF UK a VFN a doplňuje: *„Úzkou spoluprací s klinickými genetiky se snažíme o nalezení příčiny i na úrovni DNA, což je pro stanovení přesné diagnózy často zásadní.“* Dědičná onemocnění sítnice jsou jednou z nejčastějších příčin ztráty zraku u dětí a mladých dospělých ve vyspělých zemích. Jsou geneticky velmi nesourodá a dosud bylo identifikováno více než 280 genů, jejichž mutace vedou k různým onemocněním. *„Jedním z nich je i gen RPE65. Pokud nefunguje jím kódovaná bílkovina správně, dochází k hromadění škodlivých látek a odumírání buněk sítnice. U pacientů se tento stav projeví jako těžké postižení zraku a výrazná šeroslepost,“* objasňuje MUDr. Ing. Marie Vajter, primářka Oční kliniky 1. LF UK a VFN.

Genová terapie je velkou nadějí

Léčivý přípravek Luxturna (voretigen neparvovek) byl v roce 2017 jako první genová terapie pro oční onemocnění nejdříve schválen ve Spojených státech amerických, pro léčebné použití v Evropě byl Evropskou lékovou agenturou schválen v roce 2018. Luxturnou mohou být léčeni pouze pacienti, u kterých byly genetickým vyšetřením potvrzeny mutace v genu RPE65 a kteří mají dostatek funkčních sítnicových buněk. *„Přípravek umožňuje zastavení postupu degenerace sítnice, u pacientů tedy nedojde ke vzniku nevidomosti. Někteří pacienti udávají i zlepšení citlivosti na světlo a někdy i barvocitu,“* komentuje účinky léčby primářka Marie Vajter.



TISKOVÁ ZPRÁVA

„Luxturna se aplikuje jednorázově pod sítnici postiženého oka během nitrooční operace zvané pars plana vitrektomie (PPV). Operace probíhá v celkové anestezii. Po operaci musí pacient polohovat vleže na zádech po dobu 24 hodin,“ vysvětluje operatér as. MUDr. Jan Dvořák z Oční kliniky 1. LF UK a VFN, který provedl zákrok u první pacientky v ČR ve čtvrtek 14. 11. 2024. *„Účinky terapie Luxturnou lze u pacientů pozorovat poměrně rychle, první zlepšení, zejména schopnost vidění za šera a zlepšení vnímání světla, bývají patrná již během několika týdnů po aplikaci terapie,“* dodává as. MUDr. Jan Dvořák. Celková délka hospitalizace třiatřicetileté pacientky potrvá sedm dnů, po operaci bude pravidelně sledována v Sítnicovém centru Oční kliniky 1. LF UK a VFN. *„Výsledky klinických studií ukazují, že optimální účinek se často stabilizuje během několika měsíců po léčbě. U většiny pacientů jsou hlavní přínosy patrné přibližně po 1–3 měsících,“* říká prof. MUDr. Jarmila Heissigerová, Ph.D., MBA. Léčba je v současnosti po schválení žádosti o úhradu hrazena z veřejného zdravotního pojištění.

Pro aplikaci genové terapie je potřeba splnit vysoké nároky

Zacházení s léčivými přípravky moderní genové terapie v ČR reguluje Státní ústav pro kontrolu léčiv. Pro pracoviště, která mohou poskytnout léčbu pomocí genové terapie, nastavila zdravotnická legislativa velmi přísné podmínky.

Fáze naředění přípravku před jeho aplikací musí probíhat v lékárně vybavené „čistými“ prostory, které zamezují i té nejmenší mikrobiální kontaminaci. Ve spolupráci s Ústavem hematologie a krevní transfuze v Praze (ÚHKT), který těmito prostory disponuje, se VFN povedlo tyto nároky splnit. *„V našem ústavu působí skupina odborníků na všechny aspekty genové terapie, která se spolu s farmaceuty-technologie z nemocniční lékárny VFN zapojila do řešení problému. Příprava projektu nám trvala více než rok,“* objasňuje MUDr. Petr Lesný, Ph.D., MHA, vedoucí oddělení imunoterapie Ústavu hematologie a krevní transfuze v Praze. Farmaceuti nemocniční lékárny prošli speciálním proškolením a spolupracovali s pověřenými pracovníky ÚHKT při příjmu, přípravě (naředění) přípravku Luxturna ve vyhovujících prostorech ÚHKT a následně při transportu na Oční kliniku 1. LF UK a VFN. *„Každý krok musel být řádně popsán, vyzkoušen, natrénován, standardizován a nakonec i zdokumentován. Podpora ÚHKT byla při přípravě přípravku klíčová, bez ní by se následné fáze aplikace léčiva pod sítnici nedaly realizovat,“* uvádí PharmDr. Michal Janů, Ph.D., MHA, vedoucí lékárník nemocniční lékárny VFN.

Centrum klinické oční genetiky ve VFN je jedinečné

Unikátní pracoviště založila v roce 2014 prof. MUDr. Petra Lišková, M.D., Ph.D., ve spolupráci s as. MUDr. Bohdanem Kousalem Ph.D. Specializovaný tým centra se jako jediný v ČR komplexně věnuje dědičným onemocněním oka – od diagnostiky až po výzkum. Při určování molekulárně genetické příčiny očních onemocnění tým spolupracuje s celou řadou špičkových zahraničních pracovišť. Centrum je od roku 2016 jako jediné v ČR zařazeno do Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění oka. Prof. Lišková se výzkumu vedoucímu k první genové terapii očního onemocnění věnuje již od roku 2001. Navázala dlouhodobou spolupráci s oddělením molekulární genetiky na UCL institutu oftalmologie v Londýně.



**VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE V PRAZE**

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2
www.vfn.cz

Praha, 15. 11. 2024



Ústav hematologie a krevní transfuze



**I. LÉKAŘSKÁ
FAKULTA**
Univerzita Karlova

TISKOVÁ ZPRÁVA

O Všeobecné fakultní nemocnici v Praze

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze (VFN) patří mezi největší nemocnice v ČR. Poskytuje základní, specializovanou, a zvláště specializovanou léčebnou, ošetrovatelskou, ambulantní a diagnostickou péči dětem i dospělým ve všech základních oborech. Zajišťuje také komplexní lékárenskou péči, včetně technologicky náročných příprav cytostatik nebo sterilních léčivých přípravků. Je zároveň hlavní výukovou základnou 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a největším výzkumným medicínským pracovištěm v ČR.

www.vfn.cz

O 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy

1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy je největší z českých lékařských fakult – navštěvuje ji přes 4500 studentů. Základními studijními programy jsou všeobecné a zubní lékařství, kromě nich nabízí fakulta studium dalších zdravotnických oborů, specializační a celoživotní vzdělávání a řadu doktorských programů. Každoročně absolvuje 1. LF UK více než 300 nových lékařů.

www.lf1.cuni.cz

Pro další informace: Mgr. Marie Heřmánková, MHA, tisková mluvčí VFN v Praze, e-mail: marie.hermankova@vfn.cz, tel.: 224 962 074